

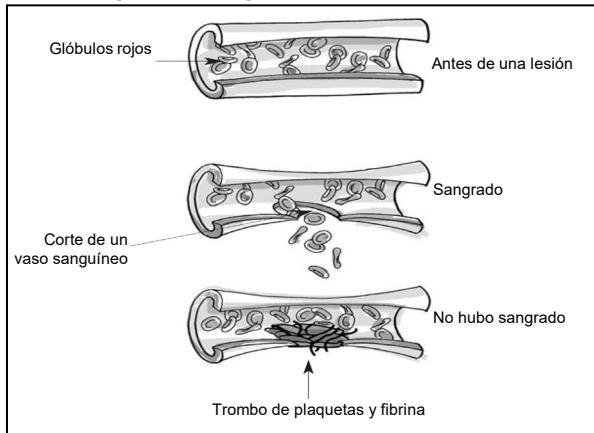
# Hoja informativa para el paciente y la familia

## Hemofilia

**¿Qué es la hemofilia?** La hemofilia es un trastorno hemorrágico heredado en el que la sangre no se coagula normalmente debido a una proteína faltante o disfuncional del factor de coagulación. La gravedad de la hemofilia puede ser leve, moderada o grave, según el nivel del factor de coagulación en la sangre. Los pacientes con hemofilia reciben óptimos cuidados del modelo de atención integrada conocido como Hemophilia Treatment Center (HTC). Nuestro equipo primario del HTC incluye a un médico, un enfermero de práctica avanzada, un enfermero, un trabajador social, un fisioterapeuta y un coordinador de datos.

### Datos básicos

**Coagulación:** Las proteínas de la coagulación, también llamadas **factores de coagulación**, trabajan con otros componentes de la sangre (como las plaquetas y el factor von Willebrand) para formar un coágulo de sangre.



La **hemofilia A** es una ausencia o disminución del factor de coagulación VIII (8); la **hemofilia B** es una ausencia o disminución del factor IX (9). Cuando cualquiera de estos factores está ausente o bajo, puede ser más fácil y más frecuente que haya sangrado.

#### Niveles de factores:

Niveles normales de los factores VIII y IX = 50-150 %

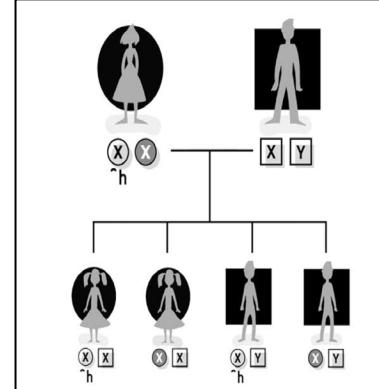
Hemofilia leve = 5- <50 %

Hemofilia moderada = 1- <5 %

Hemofilia grave = <1 %

### La causa

**¿Cómo desarrolla una persona la hemofilia?** Tanto la hemofilia A como la B son trastornos genéticos. Los genes que controlan la producción de los factores VIII y IX están en el cromosoma X. Cuando surge una mutación (variante) en cualquiera de estos genes, esto puede impedirle al cuerpo producir el factor de coagulación normal. Cerca de 1/3 de los casos se desarrollan a partir de mutaciones nuevas sin historia familiar. Este gen anormal puede transmitirse de padre/madre al hijo en el cromosoma X.



Un padre transmitirá su gen de "hemofilia" a todas sus hijas; ellas serán **portadoras de la hemofilia**. Algunas portadoras de la hemofilia también tienen niveles bajos de factores VIII o IX y también tienen hemofilia. Una madre con un gen de "hemofilia" puede transmitir el gen a sus hijos o hijas. Si esto sucede, su hijo tendrá hemofilia y su hija será portadora de hemofilia y podría tener hemofilia si sus niveles del factor VIII son bajos.

### Señales y síntomas de sangrado

Las personas con hemofilia leve o moderada generalmente solo tienen síntomas de sangrado con un trauma/una lesión o un procedimiento. Los pacientes con hemofilia grave y algunos pacientes con hemofilia moderada pueden sangrar sin ninguna causa evidente (espontánea).

A las personas con hemofilia a menudo se les forman moretones fácilmente. Esto es frecuente y generalmente no es grave. Puede ocurrir normalmente en lugares como el pecho (en puntos de presión donde los padres sujetan a los niños pequeños), brazos y también en las rodillas y la parte baja de las piernas.

Los síntomas de sangrado en los músculos y las articulaciones normalmente incluyen dolor, hinchazón, pérdida de la capacidad de movimiento (el brazo o la pierna). A menudo no hay moretones que revelen el sangrado, así que reconocer estos síntomas es importante. Los cambios en los niveles de atención, los vómitos, el llanto inusual deberían ser motivo para comunicarse con el equipo de hemofilia.

#### ¿A quién llamo si me preocupa un sangrado?

Llame a su equipo de hemofilia al (617) 355-6101 o al hematólogo por localizador después del horario de atención al (617) 355-6363. Evaluaremos los síntomas con usted y coordinaremos una evaluación en persona, si fuera necesario.



Cómo lograr el bienestar para personas con trastornos hemorrágicos

Programa de Trastornos Hemorrágicos en Pacientes Pediátricos (Pediatric Bleeding Disorders Program) • (617) 355-6101

# Hoja informativa para el paciente y la familia - Hemofilia

## Tratamiento

### ¿Puede curarse la hemofilia?

No todavía, pero hay muchos tratamientos para mejorar los niveles de factores y disminuir el riesgo de sangrado. Actualmente se están poniendo disponibles tratamientos tempranos con genoterapia que normalmente mejoran los niveles a por lo menos el rango de hemofilia leve.

### ¿Cómo se trata la hemofilia?

El sangrado en las articulaciones o los músculos se trata mediante infusión intravenosa (IV) de concentrado específico del factor de coagulación. En algunos casos, eso exige llegar al hospital (especialmente al principio); sin embargo, los pacientes también pueden recibir el tratamiento en casa.

Enfermeros de infusiones en casa ayudan con estas infusiones al principio; después, los padres y el paciente aprenden cómo hacer la infusión.

### ¿Con qué frecuencia se necesita el tratamiento para la hemofilia?

Esto depende de cada paciente y del tipo de hemofilia. Los bebés y las personas con enfermedad leve generalmente reciben tratamiento a demanda (cuando ocurre un sangrado). Los pacientes con hemofilia grave comienzan la **profilaxis** (tratamiento de prevención de sangrado) en los primeros 1 a 2 años de vida. Los medicamentos profilácticos, la dosis y el horario de administración dependen de si tiene hemofilia A o B.

### Hemofilia A (deficiencia de factor VIII)

- Hay muchos productos disponibles para el tratamiento para prevenir y manejar los síntomas del sangrado, incluyendo tanto concentrados de factores como no de factores (emicizumab).
- Para la hemofilia leve, el aerosol nasal (DDAVP/desmopressin) puede ser una opción.



### Hemofilia B (deficiencia de factor IX)

- Hay varios productos de factores disponibles, tanto de acción corta como de acción prolongada.
- A los niños se les deben aplicar infusiones dos veces o una vez por semana, según el producto de factor.
- No hay opciones como alternativas de reemplazo.

## Preguntas frecuentes

### ¿Qué tan frecuente es la hemofilia?

Aproximadamente 1 en cada 4,000 hombres nacidos en los EE. UU. tienen hemofilia. Las razas y los grupos económicos se ven afectados por igual.



### ¿Hay algo que deba saber sobre las inmunizaciones?

Las personas con hemofilia deben seguir el plan de rutina para inmunizaciones; sin embargo, estas deben administrarse por vía subcutánea (SQ) si es posible, y aplicarles hielo para reducir el riesgo de un sangrado en el músculo.

### ¿Está bien llevar a mi hijo al dentista?

¡Sí! Animamos mucho que se forme una relación con un dentista desde una edad temprana. La atención dental de rutina puede prevenir las caries y la gingivitis, y disminuir la necesidad de procedimientos dentales en el futuro. Aunque las limpiezas de rutina no necesitan tratamiento específico debido a la hemofilia, debe hablarse con antelación sobre los procedimientos dentales con su equipo de hemofilia para asegurarse de que haya un plan de prevención del sangrado.

### ¿Qué debo decirle al personal de la guardería o de la escuela?

Los adultos que participan en la atención de su hijo deben estar al tanto de que su hijo tiene hemofilia y deben recibir instrucciones sobre qué hacer si hay una preocupación. Ofrecemos educación en hemofilia a las guarderías y escuelas para permitir un entorno de centrado en la seguridad de su hijo sin que sea innecesariamente restrictivo. Animamos a que las personas con hemofilia tengan una participación normal en la escuela, el trabajo, las actividades físicas y los eventos sociales.

### ¿Está bien viajar?

Sí, está bien que los pacientes con hemofilia viajen. Es importante que viajen con los suministros necesarios para tratar un sangrado. Le daremos una carta de viaje como ayuda de orientación para los médicos. Nuestro equipo de hematología está disponible para usted 24/7 llamando al hematólogo de guardia por localizador al (617) 355-6363.

### ¿Cuánto tiempo viven las personas con hemofilia?

Con el tratamiento moderno, los niños con hemofilia pueden esperar una vida larga y plena.

## Sitios web y recursos educativos útiles

Boston Bleeding Disorders Center [www.childrenshospital.org/programs/boston-bleeding-disorders-center](http://www.childrenshospital.org/programs/boston-bleeding-disorders-center)

National Bleeding Disorders Foundation [www.hemophilia.org](http://www.hemophilia.org)

New England Hemophilia Association [www.newenglandhemophilia.org](http://www.newenglandhemophilia.org)

World Foundation of Hemophilia [www.wfh.org](http://www.wfh.org)

HemAware [www.hemaware.org](http://www.hemaware.org)

LA Kelley Communications [www.kelleycom.com](http://www.kelleycom.com)



Pediatric Bleeding Disorder Program  
300 Longwood Ave., Fegan 6, Boston, MA  
Teléfono: 617-355-6101 | Fax: 617-730-0641